

# La autopsia fetal

Félix Pablo Arce Mateos

**Abstract**—Es típico dividir las autopsias en clínicas, fetales y judiciales. Las autopsias fetales (y, en muchos casos, las neonatales y pediátricas) se suelen separar de las de adultos (clínicas). Tal vez contribuya a ello la pequeñez de los órganos o al hecho de que, en otros países existe la subespecialidad reconocida de patología pediátrica. El caso es que existe una indeterminación entre lo que son autopsias fetales, neonatales y pediátricas, e incluso entre lo que debe catalogarse como autopsia o como biopsia. Si la aplicación asistencial de la autopsia de un adulto cabe discutirse, la determinación precisa de la causa de muerte de un feto o un niño recién nacido, ayuda a dar un consejo genético y a contestar a las dos preguntas que todos los frustrados padres se hacen: ¿Qué paso? y ¿Puede ocurrir en otro embarazo? Y, excepcionalmente, la autopsia fetal ayuda a descubrir enfermedades de la madre. Aparte de la asistencia, la docencia en esta variante de la autopsia, es claramente diferente a la de autopsias en edades más avanzadas. En cuanto a la investigación, existen en los últimos años casi un centenar anual de publicaciones que, en muchos casos, describen nuevas asociaciones o síndromes, detalles hasta hora insospechados del desarrollo normal (particularmente en el caso del cerebro) o establecen que la ultrasonografía previa, aunque con una precisión progresiva, no replica los hallazgos autopsícos más que en una proporción variable. Además, las autopsias sirven otros propósitos como el auxilio a la justicia (un campo particularmente expresivo en los casos de muerte súbita o fetos muertos intraútero inexplicablemente). Y, dato importante, sirven para determinar la verdadera incidencia de ciertas patologías. Por todo lo expuesto, la autopsia fetal debiera abordarse (como en muchos sitios se aborda) con todos los medios y toda la dedicación de un problema médico principal, en vez de la ocasionalmente rutinaria y pesimista visión de que las autopsias de fetos macerados no sirven para nada. *Revista Electrónica de la Autopsia 2013, 11:22-26. (Revisión)*

**Index Terms**—autopsia, revisión, neonatología, patología

## INTRODUCCIÓN

ES típico dividir las autopsias en clínicas, fetales y judiciales. En España, las autopsias judiciales no son realizadas por los patólogos, sino que nos referimos de esa manera a las observaciones que, sobre órganos o fragmentos de los mismos, nos remiten nuestros colegas forenses para consulta. Son, de alguna manera, autopsias parciales, de las que no tenemos, muchas veces, ni datos clínicos, ni observación externa directa.

Las autopsias fetales (y, en muchos casos, las neonatales y pediátricas) se suelen separar de las de adultos (clínicas). Tal vez contribuya a ello la pequeñez de los órganos o al hecho de que, en otros países existe la subespecialidad reconocida de patología pediátrica. El caso es que existe una indeterminación entre lo que son autopsias fetales, neonatales y pediátricas, e incluso entre lo que debe catalogarse como autopsia o

como biopsia. Indeterminación que es causa de vacilaciones o consultas frecuentes. Y las autopsias realmente fetales, con su dificultad para la manipulación, poco detalle clínico y, frecuentemente, fetos macerados, constituye un trabajo frustrante para patólogos y residentes. Frustración que se trasmite a ginecólogos o neonatólogos.

## IMPORTANCIA DE LA AUTOPSIA FETAL

Si ya en otras ocasiones he manifestado mi opinión sobre la importancia de la autopsia en general [1], [2], la autopsia fetal adquiere, si cabe, aún mayor trascendencia. En efecto, si la aplicación asistencial de la autopsia de un adulto cabe discutirse, la determinación precisa de la causa de muerte de un feto o un niño recién nacido, ayuda a dar un consejo genético y a contestar a las dos preguntas que todos los frustrados padres se hacen: ¿Qué paso? y ¿Puede ocurrir en otro embarazo? Y, excepcionalmente, la autopsia fetal ayuda a descubrir enfermedades de la madre [3].

Aparte de la asistencia, la docencia en esta variante de la autopsia, es claramente diferente a la de autopsias en edades más avanzadas. Si bien hay casos en que el feto cuenta con una determinación genética a través de la biopsia corial, lo normal es que las investigaciones previas sean escasas y la resolución de las exploraciones morfológicas (ecografía), menores de las que la radiología convencional actual nos brinda. Eso quiere decir que también los ecografistas tendrán sus dudas interpretativas, dudas que la autopsia puede ayudar a despejar. Y la práctica muestra que algunos de los residentes que se encuentran ahora en formación pueden terminar trabajando en hospitales comarcales o en localidades donde, por tradición, la solicitud de autopsia de un adulto se topa con reticencias culturales y falta de costumbre; pero eso no será así en cuanto a la autopsia fetal, en que difícilmente habrá padres que no quieran una relación completa de las causas y consecuencias de esa lamentable pérdida. Se han estudiado [4], [5] las razones de los padres para autorizar o denegar el permiso de una autopsia fetal o perinatal y, al menos en esos estudios (británicos), las razones son diferentes a las que los profesionales suponemos y casi no tienen peso los argumentos culturales o religiosos que tanto influyen en el consentimiento de autopsias de adultos.

Del apartado de investigación, no hay sino consultar las publicaciones de Medline en relación con el tema. Existen en los últimos años casi un centenar anual de publicaciones que, en muchos casos, describen nuevas asociaciones o síndromes [6]–[8], detalles hasta hora insospechados del desarrollo normal (particularmente en el caso del cerebro) [9] o establecen que la ultrasonografía previa, aunque con una precisión progresiva, no replica los hallazgos autopsícos más que en una proporción variable [10], [11].

Además de los apartados clásicos de asistencia, docencia e investigación, las autopsias sirven otros propósitos como

(\*) Departamento de Anatomía Patológica  
Hospital Universitario "Marqués de Valdecilla"  
Santander, Cantabria (España)  
Email: farce@humv.es

el auxilio a la justicia (un campo particularmente expresivo en los casos de muerte súbita o fetos muertos intraútero inexplicablemente). Y, dato importante, sirven para determinar la verdadera incidencia de ciertas patologías.

Por todo lo expuesto, la autopsia fetal debiera abordarse (como en muchos sitios se aborda) con todos los medios y toda la dedicación de un problema médico principal, en vez de la ocasionalmente rutinaria y pesimista visión de que las autopsias de fetos macerados no sirven para nada.

La autopsia fetal contribuye de manera decisiva al diagnóstico definitivo que permita dar las explicaciones y el consejo que son el primer motivo de su realización. Y lo hace incluso en los casos en que estudios previos (genéticos, ecográficos, metabólicos) han llegado a un diagnóstico. La literatura cita multitud de casos y revisiones en que la autopsia continúa siendo el patrón oro del diagnóstico. Para no extenderme sobre ello, se puede consultar la revisión metaanalítica de Gordijn [12] en que se muestra cómo la autopsia cambió el diagnóstico o contribuyó con otros hallazgos en un rango de 22-76% de los casos publicados y examinados. No es imposible que los datos enmascaren un sesgo de publicación, pero todos tenemos experiencia de (frecuentes) casos similares.

Y para que se vea aún más claramente la importancia que la autopsia fetal tiene en algunos lugares, baste decir cómo este mismo año de 2013 ha habido una modificación (restrictiva) en la contabilización de las autopsias requeridas en EE.UU. para ser candidato al examen de Board of Pathology, en el sentido de limitar las autopsias sin patología malformativa, infecciosa o genética (no más de 5 autopsias) y de fetos macerados (no más de 2 de esas 5). Aparte de exigir que todas conlleven la observación placentaria [13].

Un último detalle, también reciente, sobre la carga de trabajo estimada de la autopsia fetal: el Comité de Autopsias del Colegio de Patólogos Americano [14] estima que el trabajo de una autopsia fetal debe ser aproximadamente de 4 horas (con exploración neuropatológicas) a la que se sumaría otra hora (algo larga) adicional para un informe complejo.

#### ESTADO DEL PROBLEMA: IMPORTANCIA DE LA PATOLOGIA FETAL

La cifra de abortos a nivel mundial está alrededor de 22,1 por mil nacimientos vivos. Nigeria y Pakistán, con más de 40 por mil, lideran tristemente esta estadística. En España las cifras arrojan un 3,25 para 2009, una cifra semejante (aunque algo superior) a la de varios países europeos, mientras que EE.UU. tiene cifras variables entre 2,95 y 6,2 dependiendo de las fuentes [15], [16]. Para las cifras más altas de ese país, la explicación habitual es que se debe a una combinación de la compleja multietnicidad y de su peculiar sistema sanitario, que ofrece menos protección a los más pobres.

El aborto es un evento frecuente. Se estima que hasta un 70% de todas las fertilizaciones terminan en aborto. Apparentemente un 30% de los cigotos no llegan a la implantación, y otro 30% se pierde tras la implantación pero antes de que la madre perciba el embarazo. El 10% restante muere tras la detección del embarazo. El hecho de que hasta un 78% de los abortos de más de dos semanas de desarrollo tengan

aberraciones cromosómicas explica en parte el fenómeno [17]. Y, aunque la mortalidad fetal ha decrecido significativamente a lo largo de los últimos años, parte de la mortalidad fetal (la de la segunda mitad del embarazo) sigue sin decrecer o incluso aumentando en los últimos años, por causas aún poco claras [18].

#### DEFINICIONES, PLAZOS, ASPECTOS LEGALES

##### *Terminología*

Incluso en nuestro país, la falta de definición legal de muchos términos y la costumbre, hacen que las mismas palabras puedan usarse con significados diferentes.

El problema se complica con la revisión de la literatura. Incluso en un solo país, como EE.UU., la expresión fetal demise o stillbirth tiene significados distintos según los estados, muchos de ellos utilizando el término para los fetos o abortos que pesan más de 350 gr.

De hecho, ni siquiera todos los estados americanos cuentan la edad de gestación de la misma manera, siendo común, en California, por ejemplo, la expresión —utero gestational weeks que corresponde a 3 semanas menos de la fecha de la última regla, y una semana menos de la edad de gestación (se asume que la implantación uterina ocurre a la semana de la fertilización).

Respecto al vocabulario, ya la edición de 2009 del Libro Blanco (op. cit) entraba en definiciones y abordaba la legislación vigente. Ni la Ley de Autopsias (Ley 28/1980 de veintiuno de junio) ni el Real Decreto que la desarrolla (RD 2230/1982) hacen especial mención a condicionantes o plazos para la autopsia fetal.

##### *Autopsia o Biopsia*

No hay reglas claras, y depende de la voluntad personal el considerar los exámenes fetales como biopsias o autopsias. Es cierto que los clínicos nos demandan estudio anatomopatológico de la muestra que nos envían y dejan en nuestras manos el trabajarla más o menos. Pero eso no quita para que a la clasificación se le sigan consecuencias importantes: ¿Se puede hacer una autopsia sin el consentimiento adecuado? ¿Qué implicaciones legales puede haber? ¿Bajo qué premisas podemos o debemos inclinarnos por una u otra categoría? ¿Qué se hace con los restos?. Comencemos diciendo que no hay legislación clara al respecto, por lo que podemos establecer nuestras propias normas, siempre que estén basadas en principios razonables y difundirlas a los interesados.

Y, para comenzar por la última pregunta, en el Hospital Marqués de Valdecilla hemos acordado el destino final de los fetos de acuerdo con el esquema reflejado en la imagen. En él se ve que los fetos claramente inviábiles (menos de 22 semanas, 500 gr. o 25 cm. de longitud cráneo-coccígea) son definidos como resto biológico y tratados como tales, sin que los padres deban recoger los restos. Los que superan alguna de esas características son fetos de los que debe hacerse cargo la familia para proceder, según sus deseos, a la incineración o enterramiento. Esta división no obedece a ninguna norma general, sino que es normativa propia del Centro, que, a falta de otra de rango superior, puede utilizarse.



Figure 1. Destino de los fetos

A la pregunta sobre si deben considerarse autopsias o biopsias, podemos considerar un escenario de máximos (todo resto con feto o embrión reconocible, más o menos intacto, sería autopsia), un escenario de mínimos (todo lo que no pueda vivir esas 22 semanas de gestación- sería biopsia y lo demás autopsia. A ellos habría que añadir los fetos extraídos por interrupción voluntaria de embarazo que, a fecha en que esto se escribe, está con el límite de las 22 semanas) y otra propuesta intermedia, por tiempos, en que se catalogarían como biopsia los fetos del primer trimestre de embarazo (hasta la semana 13) y como autopsia los restantes, incluidas las perinatales. En mi opinión, las autopsias postnatales y, desde luego, las pediátricas de mayor tiempo de vida, deberían seguir los protocolos de autopsias de adultos con aplicaciones puntuales (malformaciones manifiestas, etc.) La opción intermedia (por trimestres) tiene como ventaja el que el examen patológico se clasifica de acuerdo con el trabajo que va a requerir, lo que facilita los estudios de cargas de trabajo. Si, por las circunstancias que sean, un feto no va a recibir más que una sucinta inspección y unas pocas secciones histológicas, es casi indiferente que consideremos el envío como biopsia o autopsia. Pero creo que es claramente una autopsia la que conlleva un tiempo de trabajo importante, observación con el microscopio de disección, exploración neuropatológica separada, toma de muestras para genética y metabolopatías.

Respecto al permiso, consideramos que la autorización para estudio anatomopatológico de feto (e, idealmente, placenta) es suficiente cobertura legal para actuar. Desde el punto de vista estricto, la Ley de Autopsias (como, por otro lado, la Ley de Trasplantes) pide menos una autorización que la falta de oposición a la práctica de una u otro. De cualquier manera, es bueno que el modelo que se adapte a ser considerado como modelo de autorización de autopsia. Nuestro modelo, en el Hospital Marqués de Valdecilla intenta cubrir todas las posibilidades, mencionando las directrices sobre utilización de restos biológicos para docencia e investigación.

## METODOLOGÍA DE LA AUTOPSIA FETAL

Una descripción detallada del abordaje de la autopsia fetal supera, con mucho, los objetivos de este estudio. Y existen excelentes libros [19]–[21] en que se aborda con suficiente detalle la proyección autopsica, además de protocolos de asociaciones profesionales reconocidas [22]–[24]. Incluso entre nosotros, existen esfuerzos clásicos [25] o más novedosos [26], en que se describen las técnicas que todos utilizamos. Que la incisión inicial sea en U o sea en Y (mientras se preserve la integridad de los vasos umbilicales y uraco), que se llegue hasta la lengua o se corte en un plano inferior, son ejemplos de variantes generalmente de poca incidencia.

Sobre la autopsia convencional, clásica, sí conviene decir, sin embargo, que debiera ser lo más semejante posible a la autopsia de adulto: recabar una completa información clínica, genética y ecográfica antes de hacerla, familiarizarse con la sospecha patológica del caso y del interés del médico responsable antes del abordaje, utilizar tan profusamente como sea posible la fotografía y la radiología, congelar material rutinariamente (hígado y placenta), recoger y conservar secciones de tibia y unión costo-condral, recoger debidamente muestras para cultivo de tejido (si es posible), considerar la necesidad del abordaje posterior del cráneo y extracción bajo el agua del cerebro en determinados casos, y la conveniencia de un informe provisional dentro de las 24-48 horas de la autopsia. Y, por supuesto, el examen placentario de todos los casos [27] incluidas muestras para cultivo en casos necesarios.

Incluso en los fetos macerados, la autopsia suele ofrecer hallazgos de interés. La extracción del feto detiene el proceso de maceración, por lo que es posible calcular con bastante aproximación el momento de la muerte intraútero. Si la piel está intacta (puede estar enrojecida), probablemente la muerte ocurrió en las 8 horas previas a la extracción. Si existen áreas de separación, probablemente esté entre las 8 y 72 horas. Pasadas las 72 horas, además de esfacelación cutánea severa, existirá decoloración de los órganos internos. Genest ha publicado evaluaciones sobre la maceración más detalladas [28]–[30].

Tal vez una de las maneras más sencillas (y menos costosas) de abordar una autopsia con malformaciones fetales, incluye una descripción sistemática de las mismas. Existen varios protocolos que ayudan a esta sistematización, de las que mostraré dos ejemplos: uno es un protocolo del Santa Clara Valley Medical Center más centrado en las palabras, y el otro, más visual y probablemente más útil [19] (Descargar Anexos 1 y 2)

Modelos que, debidamente traducidos o usados como tales (al fin, el inglés es el vehículo científico actual) como parte de un protocolo o como hoja de trabajo, pueden resultar de utilidad a todos.

Las múltiples tablas de pesos y medidas para verificar el correcto desarrollo fetal para su edad de gestación aparecen en todos los libros habituales e incluso muchos centros de buen tamaño han elaborado sus propias tablas de referencia en un deseo de reflejar la realidad del país o la región de manera más exacta que la trasposición de las tablas americanas. Para los que quieran aún otras tablas adicionales, pueden encontrarlas,

**FETAL DEATH/STILLBORN EXAMINATION**

Date \_\_\_\_\_  
 Weight \_\_\_\_\_  
 Head Circumference \_\_\_\_\_  
 Crown-heel length (stretched) \_\_\_\_\_  
 Gestational Age \_\_\_\_\_

<b>HEAD</b> Normal _____ Hydrocephalic _____ Scalp defects _____ Anencephalic _____ Abnormal skull shape _____ Collapsed _____ Other (describe) _____	<b>SKIN</b> Intact _____ Macerated _____ Other (describe) _____	<b>Hands (continued)</b> Left _____ Fingers (#) _____ Webbing/syndactyly _____ Transverse crease _____ Other (describe) _____
<b>EYES</b> Normal _____ Close together _____ Far apart _____ Straight _____ Down slanting _____ Abnormally small _____ Abnormally large _____ Epicanthus _____ Other (describe) _____	<b>CHEST</b> Normal _____ Asymmetric _____ Small _____ Other (describe) _____	<b>FEET</b> Right _____ Toes (#) _____ Webbing _____ Wide space between toes 1-2 _____ Other (describe) _____
<b>NOSE</b> Normal _____ Other (describe) _____	<b>ABDOMEN</b> Normal _____ Distention _____ Omphalocele _____ Gastroschisis _____ Hernia _____ 3-vessel cord _____ Other (describe) _____	<b>Left</b> Toes (#) _____ Webbing _____ Wide space between toes 1-2 _____ Other (describe) _____
<b>MOUTH</b> Normal _____ Cleft palate _____ Cleft lip _____ Large tongue _____ Small chin _____ Other (describe) _____	<b>BACK</b> Normal _____ Spina bifida (defect level) _____ Scoliosis _____ Kyphosis _____ Other (describe) _____	<b>NAILS</b> Normal _____ Small (which toes?) _____ Other (describe) _____
<b>EARS</b> Normal _____ Low-set (top below eyes) _____ Tags _____ Pits _____ Symmetric _____ Other (describe) _____	<b>LIMBS</b> Length: nl, short, long _____ Form: nl, symmetric, missing parts _____ Position: nl, abnl _____	<b>GENITALIA</b> Normal _____ Imperforate anus _____ Ambiguous genitalia (describe) _____
<b>NECK</b> Normal _____ Excess skin _____ Cystic mass _____ Other (describe) _____	<b>Arms</b> Length Form Position Right _____ Left _____	<b>Male</b> Hypospadias _____ Chordee _____ Undescended testes _____ Other (describe) _____
	<b>Legs</b> Length Form Position Right _____ Left _____	<b>Female</b> Normal urethral opening _____ Clitoromegaly _____ Other (describe) _____
	<b>Hands</b> Right _____ Fingers (#) _____ Webbing/syndactyly _____ Transverse crease _____ Other (describe) _____	Signature M.D. _____ MD # _____ Date _____ Time _____

Figure 2. Protocolo modelo de la autopsia fetal.

por ejemplo, en el trabajo de Archie JG [31].

En España no hay que insistir en que la prosección va seguida de un examen histológico (algo que se omite en otros países). El protocolo del Hospital Marqués de Valdecilla incluye 7 cortes rutinarios encefálicos y 15-20 del resto de la autopsia fetal (placenta aparte).

#### ASPECTOS ESPECIALES DE LA AUTOPSIA FETAL

Aunque no es trabajo del patólogo, que rara vez interviene en el momento de solicitud de autopsia a los padres, no estará de más recordar (y trasladarlo así a los clínicos demandantes), que existen alternativas tal vez más aceptables y científicamente válidas para aquellos que muestran reticencias, a la autopsia completa. Una exploración externa, con toma de fotografías y radiografías (incluida, si se puede, la resonancia magnética), toma de muestras para cultivo o cariotipo, exploración de la placenta, una autopsia parcial, tomas por punción, exploraciones laparoscópicas, etc. son todas oportunidades de realizar un estudio post mortem que, si bien lejos del ideal, es claramente mejor que nada.

El tema del estudio citogenético en los casos en que no haya realizado previamente, ocupa buena parte de las comunicaciones y protocolos especiales. El tejido debe tomarse de la placenta (junto a la inserción del cordón) y colocado en suero salino estéril u otro medio de cultivo. También es posible la colección de sangre umbilical y de tejido fetal (piel, fascia, cartílago). Los tiempos máximos para el envío al laboratorio de genética deben determinarse de acuerdo con cada laboratorio.

Name \_\_\_\_\_ Hosp# \_\_\_\_\_ Date \_\_\_\_\_ Examiner \_\_\_\_\_ Total Score \_\_\_\_\_

**SCORING = 1 point for each finding:**

**Dysmorphology Exam**  
 By Golder N. Wilson  
 UT Southwestern Med. Center

**MEASUREMENTS (ACR)**  
 NT \_\_\_\_\_ CM \_\_\_\_\_ % 50th age \_\_\_\_\_  
 WT \_\_\_\_\_ KG \_\_\_\_\_ % 50th age \_\_\_\_\_  
 HC \_\_\_\_\_ CM \_\_\_\_\_ % 50th age \_\_\_\_\_  
 INTERCANTHAL \_\_\_\_\_ CM \_\_\_\_\_ %  
 INTERMALAR \_\_\_\_\_ CM \_\_\_\_\_ %

**HAIR**  
 Normal \_\_\_\_\_ Low Anterior Hair Line \_\_\_\_\_ Frontal Uncoverings \_\_\_\_\_  
 Unusual Texture \_\_\_\_\_ Normal \_\_\_\_\_ Low Posterior Hair Line \_\_\_\_\_ Double Hair Whorl \_\_\_\_\_

**HEAD SHAPE**  
 Normal \_\_\_\_\_ Shallow Midface \_\_\_\_\_ Frontal Bossing \_\_\_\_\_ Prominent Occiput \_\_\_\_\_ Flat Occiput \_\_\_\_\_  
 Asymmetric \_\_\_\_\_ Normal \_\_\_\_\_ Coarse \_\_\_\_\_ Unusual Gestalt \_\_\_\_\_

**EYES**  
 Ptoxis \_\_\_\_\_ Upslanting \_\_\_\_\_ Downslanting \_\_\_\_\_ Epicanthal Folds \_\_\_\_\_ Brushfield Spots \_\_\_\_\_  
 Normal \_\_\_\_\_ Unusual Eyebrows \_\_\_\_\_

**NOSE**  
 Normal \_\_\_\_\_ Bitemporal Hollowing \_\_\_\_\_ Triangular \_\_\_\_\_ Long Midface \_\_\_\_\_ Short Midface \_\_\_\_\_  
 Antverted Nares \_\_\_\_\_ Small Pinched \_\_\_\_\_ Bulbous \_\_\_\_\_ Broad Nasal Root \_\_\_\_\_

**EARS**  
 Normal \_\_\_\_\_ Preauricular Pits \_\_\_\_\_ Preauricular Simplified Ears \_\_\_\_\_ Normal \_\_\_\_\_ Low-set Ears \_\_\_\_\_ Post. Rotated \_\_\_\_\_

**MOUTH**  
 Normal \_\_\_\_\_ Large Tongue \_\_\_\_\_ Small \_\_\_\_\_ Long Philtrum \_\_\_\_\_ Short Philtrum \_\_\_\_\_  
 Unusual Teeth \_\_\_\_\_ Normal \_\_\_\_\_ High-Arched Palate \_\_\_\_\_ Broad Alveolar Ridge \_\_\_\_\_ Bifid Uvula \_\_\_\_\_

**ECK**  
 Normal \_\_\_\_\_ Webbed \_\_\_\_\_ Short \_\_\_\_\_

**CHEST**  
 Normal \_\_\_\_\_ Pectus Excavatum \_\_\_\_\_ Pectus Carinatum \_\_\_\_\_ Wide-Spacer Nipples \_\_\_\_\_ Short Sternum \_\_\_\_\_ Accessory Nipples \_\_\_\_\_

**GENITALIA**  
 Normal \_\_\_\_\_ Diastasis Recti \_\_\_\_\_ Umbilical \_\_\_\_\_  
 Normal \_\_\_\_\_ Bifid Scrotum \_\_\_\_\_ Saddle Scrotum \_\_\_\_\_ Normal \_\_\_\_\_ Large Clitoris \_\_\_\_\_ Vaginal Tag \_\_\_\_\_

**HANDS**  
 Normal \_\_\_\_\_ Short Fingers \_\_\_\_\_ Arachnodactyly \_\_\_\_\_ Short Thumb \_\_\_\_\_ Tapered Fingers \_\_\_\_\_  
 Broad Thumbs \_\_\_\_\_ Overlapping Fingers \_\_\_\_\_ Clenched Fist \_\_\_\_\_ Camptodactyly \_\_\_\_\_ Small Nails \_\_\_\_\_

**FEET**  
 Normal \_\_\_\_\_ Wide Space Deep Plantar Toes 1 & 2 \_\_\_\_\_ Normal \_\_\_\_\_ Syndactyly \_\_\_\_\_ Recessed \_\_\_\_\_  
 Small Toenails \_\_\_\_\_ TOES \_\_\_\_\_

**DERMATOGLYPHICS**  
 Whorl \_\_\_\_\_ Loop \_\_\_\_\_ Arch \_\_\_\_\_  
 W \_\_\_\_\_ UL \_\_\_\_\_ RL \_\_\_\_\_ A \_\_\_\_\_  
 >2 Arches \_\_\_\_\_ >6 Whorls \_\_\_\_\_

**SKIN**  
 Spots \_\_\_\_\_ Cafe-au-Lait # \_\_\_\_\_ Depigmented # \_\_\_\_\_  
 Dimples/Pits \_\_\_\_\_ Pilonidal \_\_\_\_\_ Cutis aplasia # \_\_\_\_\_  
 Other \_\_\_\_\_ Hemangiomas # \_\_\_\_\_

**NOTES**

Figure 3. Protocolo de examen dismorfológico

El tejido para cultivo, en su medio, puede refrigerarse, pero nunca congelarse.

Como norma, el estudio citogenético está indicado si:

- Existe al menos una malformación importante
- Sugiere aneuploidia
- Hay sospecha de enfermedad de Di George o anemia de Fanconi
- Hidrops fetal inexplicado
- Enfermedades metabólicas.

O en caso de malformaciones menores que pueden hacer sospechar una anomalía cromosómica. Entre éstas, se encuentran (Ver Tabla):

Fetos con apariencia de hipocinesia o problemas musculoesqueléticos (contracturas, etc), requieren tomas de músculo (varios, en congelación y para microscopía electrónica) y de la transición osteocartilaginosa de huesos largos (tibia, fémur, costillas).

Con sospecha de infección, tras la limpieza de la membrana placentaria con alcohol, se efectuará una incisión en

<i>Malformaciones</i>	
Arteria umbilical única	Úvula bilobulada
Vesícula biliar intrahepática	Ramificación biliar anómala
Lobulación anómala pulmón, hígado, bazo	Malrotación intestinal
Divertículo de Meckel	Páncreas anular
Malformaciones urogenitales	Uréteres angulados
Megapélvis	Microquistes renales
Bazos accesorios	Defectos costosternales

Table I

MALFORMACIONES MENORES QUE PUEDEN HACER SOSPECHAR UNA ANOMALÍA CROMOSÓMICA.

condiciones estériles y toma de tejido subamniótico que se colocará en medio de cultivo. La toma de líquidos o tejidos fetales (líquido cefalorraquídeo, sangre de cavidad cardíaca, cultivo de oído interno, bazo, pulmón) en condiciones estériles puede ayudar a la identificación de bacterias o virus.

La mejor fuente de ADN son el hígado y la placenta, que pueden conservarse congelados a -80.

## REFERENCES

- [1] Arce FP. Importancia de la autopsia en la medicina actual. *Jano* 2008; 1692: 28-34.
- [2] Arce FP, Fernández FA, Mayorga, MM et al. En: Libro Blanco de la Anatomía Patológica en España 2009 pags 125-140.
- [3] Collardeau-Franchon S, Heissat S, Bouvier R et al. French restrospective multicentric study of neonatal hemochromatosis: importance of autopsy and autoimmune maternal manifestations. *Pediatr Dev Pathol* 2012; 15: 450-70.
- [4] Breeze AC, Statham H, Hackett GA et al. Perinatal postmortems: what is important to parents and how do they decide? *Birth* 2012; 39: 57-64.
- [5] Heazell AE, McLaughlin MJ, Schmidt EB et al. A difficult conversation? The views and experiences of parents and professionals on the consent process for perinatal postmortem after stillbirth. *BJOG* 2012; 119: 987-97.
- [6] Ludwig K, Salmaso R, Cosmi E et al. Pentalogy of Cantrell with complete ectopia cordis in a fetus with asplenia. *Pediatr Dev Pathol* 2012; 15: 495-8.
- [7] Lavezzi AM, Alfonsi G, Maturri L. Pathophysiology of the human locus coeruleus complex in fetal/neonatal sudden unexplained death. *Neurol Res* 2013; 35: 44-53.
- [8] Lavezzi AM, Maturri L. Neuroanatomical dysmorphology of the medial superior olivary nucleus in sudden fetal and infant death. *Front Hum Neurosci* 2012; 6: 322.
- [9] Gelpi E, Budka H, Preusser M. External granular cell layer bobbing: a distinct histomorphological feature of the developing human cerebellum. *Clin Neuropathol* 2013; 32: 42-50.
- [10] Lomax L, Johansson H, Valentin L et al. Agreement between prenatal ultrasonography and fetal autopsy findings: a retrospective study of second trimester terminations of pregnancy. *Ultraschall Med* 2012; 33: E31-7.
- [11] Vimercati A, Grasso S, Abruzzese M et al. Correlation between ultrasound diagnosis and autopsy findings of fetal malformations. *J Prenat Med* 2012; 6: 13-7.
- [12] Gordijn SJ, Erwich JJ, Khong TY. Value of perinatal autopsy:critique. *Pediatr Dev Pathol* 2002;5: 480-8.
- [13] American Board of Pathology. Policy for fetal autopsies. Effective for 2013 Examination (Vistado el 7 de junio de 2013). <http://www.abpath.org/fetalautopsypolicy.pdf>
- [14] Sinard JH. Accounting for the professional work of pathologists performing autopsies. *Arch Pathol Lab Med* 2013; 137: 228-32.
- [15] ChartsBin.com. Current Worldwide Stillbirth Rate (per 1000 births) (Visitado el 7 de junio de 2013). <http://www.chartsbin.com/view/1445>
- [16] MacDorman MF, Kirmeyer S. Fetal and perinatal mortality, United States, 2005. *Natl Vital Stat Rep* 2009;57:1-19.
- [17] Kalousek DK, Ogilny LL. Pathology of abortion:the embryo and the previable fetus. En: Pottter's Pathology of the fetus, infant and child, 2nd ed. Philadelphia. Mosby-Elsevier 2007.
- [18] Sarfraz AA, Samuelsen SO, Eskild A. Changes in fetal death during 40 years-different trends for different gestational ages: a population-based study in Norway. *BJOG* 2011; 118:488-94.
- [19] Gilbert-Barnes E, Debich-Spicer D. Embryo and Fetal Pathology: color atlas with ultrasound correlation. Cambridge: Cambridge University Press 2004.
- [20] Pottter's Pathology of the fetus, infant and child, 2nd ed. Philadelphia. Mosby-Elsevier 2007.
- [21] Brenda L Waters. Handbook of autopsy practice 4th ed. Humana Press. 2009.
- [22] Paula Corabian, Ann Scott. Protocols for stilbirth investigation. Health Technology Assessment Unit. Alberta Heritage Foundation for Medical Research. Edmonton, Alberta, Canada. 2005. (Visitado el 7 de junio de 2013). [http://www.ihe.ca/documents/HTA\\_Report\\_36.pdf](http://www.ihe.ca/documents/HTA_Report_36.pdf)
- [23] The Royal College of Pathologist. Guidelines on autopsy practice. (Visitado el 7 de junio de 2013). <http://www.rcpath.org/publications-media/publications/guidelines-on-autopsy-practice>
- [24] Collins KA, Hutchins GM, An Introduction to Autopsy Technique 2nd Edition, CAP (2005).
- [25] J.M. de la Campa. Protocolo de autopsia perinatal. Informe de un Grupo de Trabajo Asturias, enero, 1993 (Visitado el 7 de junio de 2013). [http://eusalud.uninet.edu/cl\\_autopsias/Documentos/Protocol/ProtocolFetal.pdf](http://eusalud.uninet.edu/cl_autopsias/Documentos/Protocol/ProtocolFetal.pdf)
- [26] Blog Autopsias (Visita el 7 de junio de 2013). <http://alberto-autopsias.blogspot.com/>
- [27] Ana M. Puras, Marta Rezola, Alfredo López Cousillas, Pilar Fernández Seara, José Ma Ezpeleta, Yerani Ruiz de Azúa, Rosa Guarch, Itziar Delgado. Protocolo de estudio de la Unidad feto -placentaria (2847 placentas). Conferencia del 9º Congreso Virtual Hispanoamericano de Anatomía Patológica. (Visitado el 7 de junio de 2013). <http://www.conganat.org/9congreso/PDF/859.pdf>
- [28] Genest DR, Williams MA, Green MF. Estimating the time of death in stillborn fetuses. I: Histologic evaluation of fetal organs; an autopsy study of 150 stillborns. *Obstet Gynecol* 1992; 80:575-84.
- [29] Genest DR. Estimating the time of death in stillborn fetuses. II: Histological evaluation of the placenta; an autopsy study of 71 stillborns. *Obstet Gynecol* 1992; 80:585-92.
- [30] Genest DR, Singer DB. Estimating the time of death in stillborn fetuses. III: External fetal examination; an autopsy study of 86 stillborns. *Obstet Gynecol* 1992; 80:593-600.
- [31] Archie JG, Collins JS, Lebel, RR. Quantitative standards for fetal and neonatal autopsy. *Am J Clin Pathol* 2006; 126:256-65.